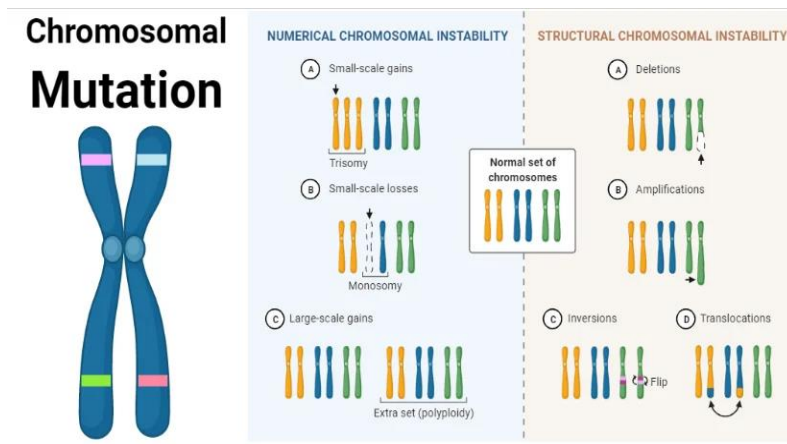


# CHUYÊN ĐỀ 5: MỘT SỐ LOẠI BỆNH DI TRUYỀN THƯỜNG GẶP

## A. Lý thuyết về đột biến

- Đột biến gen là những thay đổi trong trình tự di truyền và chúng là nguyên nhân chính của sự đa dạng giữa các sinh vật.
- Đột biến có hai loại chính:
  - + Đột biến gen: là biến đổi trong cấu trúc gen bao gồm thay thế, làm mất hoặc thêm vào một cặp hoặc một đoạn hoặc một cặp nucleotide.
  - + Đột biến NST: gồm đột biến cấu trúc NST và đột biến số lượng NST.



Substitution

Insertion

Deletion

Original sequence    TGG **C**AG                    TGGCAG                    TGG ~~C~~AG

Mutated sequence    TGG **T**AG                    TGG **TAT**CAG                    TGGG

## B. Một số loại bệnh di truyền

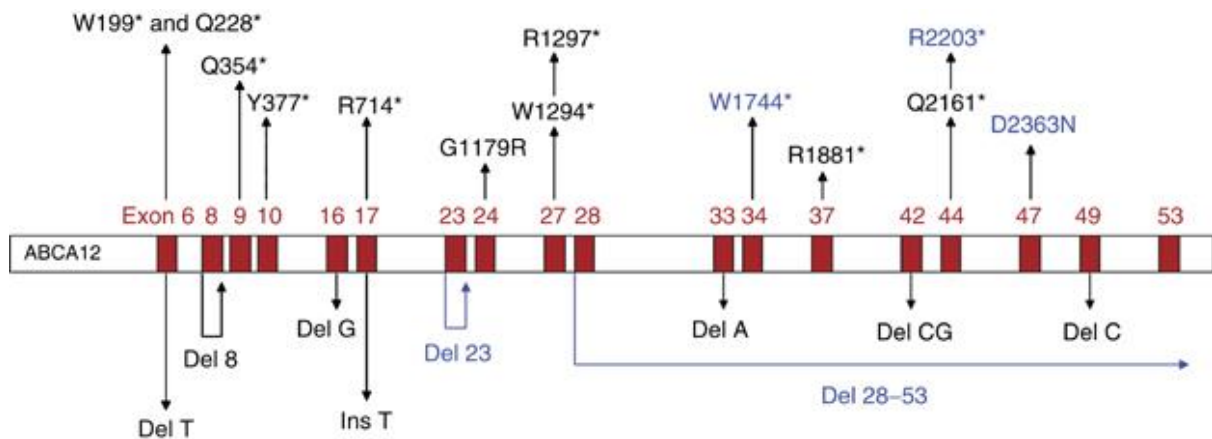
### 1. Harlequin-type ichthyosis.



- *Định nghĩa:* Harlequin Ichthyosis là một tình trạng hiếm gặp ảnh hưởng đến da. Đây là một loại bệnh da vảy cá - dùng để chỉ một nhóm các rối loạn gây ra tình trạng da có vảy và khô mạn tính trên khắp cơ thể.

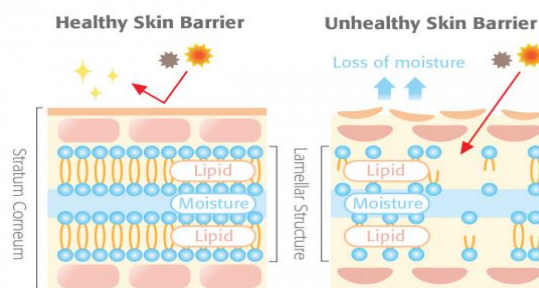
- *Cơ chế:*

- + Đột biến thay thế hoặc mất nucleotit ở gen *ABCA12* trên NST số 2
- 2
- + Cả bố và mẹ đều mang gen lặn *ABCA12* ở NST số 2
- + Tỷ lệ nhiễm là 25% và người mắc bệnh này sẽ có cặp Allele *ABCA12* lặn



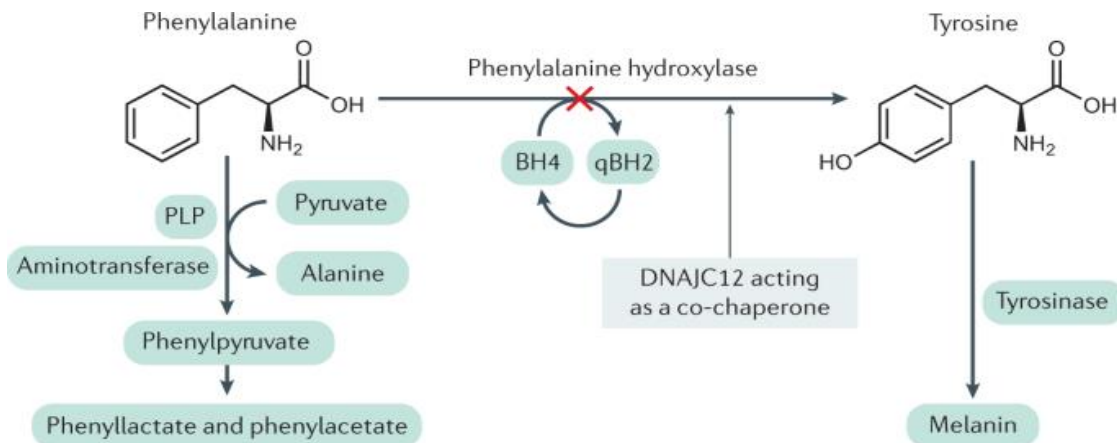
- *Ảnh hưởng:* Ngăn chặn sự vận chuyển của lipid ở màng tế bào. Ngăn chặn sự thành lập cấu trúc màng Lipid ở thành tế bào. Do đó trẻ em mắc bệnh thường có làn da khô cứng, nứt sâu, có nguy cơ nhiễm khuẩn rất cao kèm một số nguy cơ khác.

## Healthy Vs. Unhealthy Skin Barrier



## 2. Phenylketonuria

- *Định nghĩa:* Phenylketonuria là bệnh rối loạn chuyển hóa Phenylalanin (Phe) thành Tyrosine (Tyr) ở người, nguyên nhân do thiếu hụt enzyme *phenylalanine hydroxylase (PAH)*. Sự rối loạn này gây thiếu hụt Tyrosine - tiền chất quan trọng để sản xuất serotonin, catecholamin dẫn truyền thần kinh, melanine và hormone tuyến giáp.



- *Cơ chế:* Do đột biến ở đoạn gen mã hóa enzyme *PAH* nằm trên NST 12 gây ra (band của gen ở vị trí 12q22-q24.2). Tỷ lệ nhiễm là 25%,

- *Ảnh hưởng:* Đột biến ở đoạn gen mã hóa enzyme *PAH* làm thiếu hụt *PAH* để chuyển hóa Phenylalanin thành Tyrosine khiến cho Phenylalanine bị tích tụ quá nhiều gây độc. Ở một số dạng biến thể của bệnh, thay vì thiếu *PAH*, thì cơ thể chúng ta thiếu enzyme *dihydrobiopterin reductase* - một enzyme cần thiết cho việc tái sinh *BH2* thành *BH4* ( một cofactor trong quá trình chuyển hóa Phe thành Tyr).

## 3. Hội chứng Down

- *Định nghĩa:* Hội chứng Down là bệnh di truyền do thừa một phần hoặc toàn bộ một bản sao của NST số 21 (thể ba). Người bị Down luôn có diện mạo khá giống nhau và khả năng phát triển về thể chất lẫn trí tuệ của họ rất kém.



- *Nguyên nhân:*

+ Đột biến số lượng nhiễm sắc thể ở NST số 21 (95%)

+ **Hội chứng Down thể khảm (Mosaic Down syndrome)**. Đây là một dạng Down hiếm gặp, khi người mắc phải chỉ có một số tế bào có thêm bản sao của NST 21.

+ **Translocation Down syndrome:** là một dạng bệnh khác hoàn toàn so với định nghĩa: xảy ra khi trước hoặc trong quá trình thụ tinh, một đoạn của NST 21 bị dính vào một nhiễm sắc thể khác. Những đứa trẻ mắc dạng Hội chứng Down này thường có 2 bản sao của nhiễm sắc thể 21, nhưng cũng có đặc điểm di truyền của NST 21 ở các NST khác

- *Ảnh hưởng:* Trẻ bị bệnh down thường bị khiếm khuyết về mặt phát triển thể chất và trí tuệ.